36º CONGRESSO BRASILEIRO DE PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro
CURITIBA | PR Expotrade Convention Center 8 A 12 DE OUTUBRO 2013

# Trabalhos Científicos

**Título:** Progeria : Relato De Caso

**Autores:** TATHIANA TAVARES MENEZES (UNIGRANRIO); VICTOR JUNGER DE MELLO (UNIGRANRIO); KALLYANDRA PIMENTEL (UNIGRANRIO)

**Resumo:** A Progeria é uma doença extremamente rara, com incidência de 1:8 milhões de nascidos vivos, com poucos relatos na literatura e ainda muito a se saber sobre a patologia. Ao nascimento a criança costuma ser normal, e isso se dá até o 1° ano de vida. Porém, à partir de entao vão se instalando as características clínicas da doença e tipicamente, não se exige diagnóstico diferencial com outras patologias. A Progeria se caracteriza por sinais e sintomas de envelhecimento precoce e desenvolvimento mental preservado. Ocorre nanismo grave, pele escleromatosa, inúmeras máculas acastanhadas de pequeno diâmetro, veias superficiais proeminentes, sudorese diminuída acentuadamente, atrofia cutânea e muscular com extrema diminuição do tecido subcutâneo, alopecia, nariz afilado, lábios finos, desproporção craniofacial e micrognatia, unhas distróficas, hipotricose generalizada, dentição comprometida por atraso e anormalidade. Na área de maturação sexual pode ocorrer menarca. Há também comprometimento das articulações (por vezes aumentadas), coxa valga, clavículas curtas e tórax piriforme.A doença não é endócrina e sim proveniente de degeneração importante do colágeno, evoluindo para a morte devido a arteriosclerose por volta dos 15 anos de idade.É uma doença genética, autossômica e recessiva. Este relato trata de uma paciente portadora de Progeria no interior do Parana,com diagnostico realizado aos 3 anos de idade.No exame físico revelava os sinais do quadro clínico típico de envelhecimento precoce.Foi realizado análise de DNA da paciente.O relatório genético da análise molecular realizada mostrou-se positivo para Progeria. Usando amplificação e seqüenciamento do código genético completo das regiões de exons com aproximadamente 50 bases, foi realizado comparação deste material com um material de referênciaque mostrou heterozigose em exon de número 11 do gene LMNA para a mutação definida como C.1824/T (p.Gly608Gly). Essa mutação é documentada como causadora da Progeria. Esse achado é consistente para tal diagnóstico.